In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







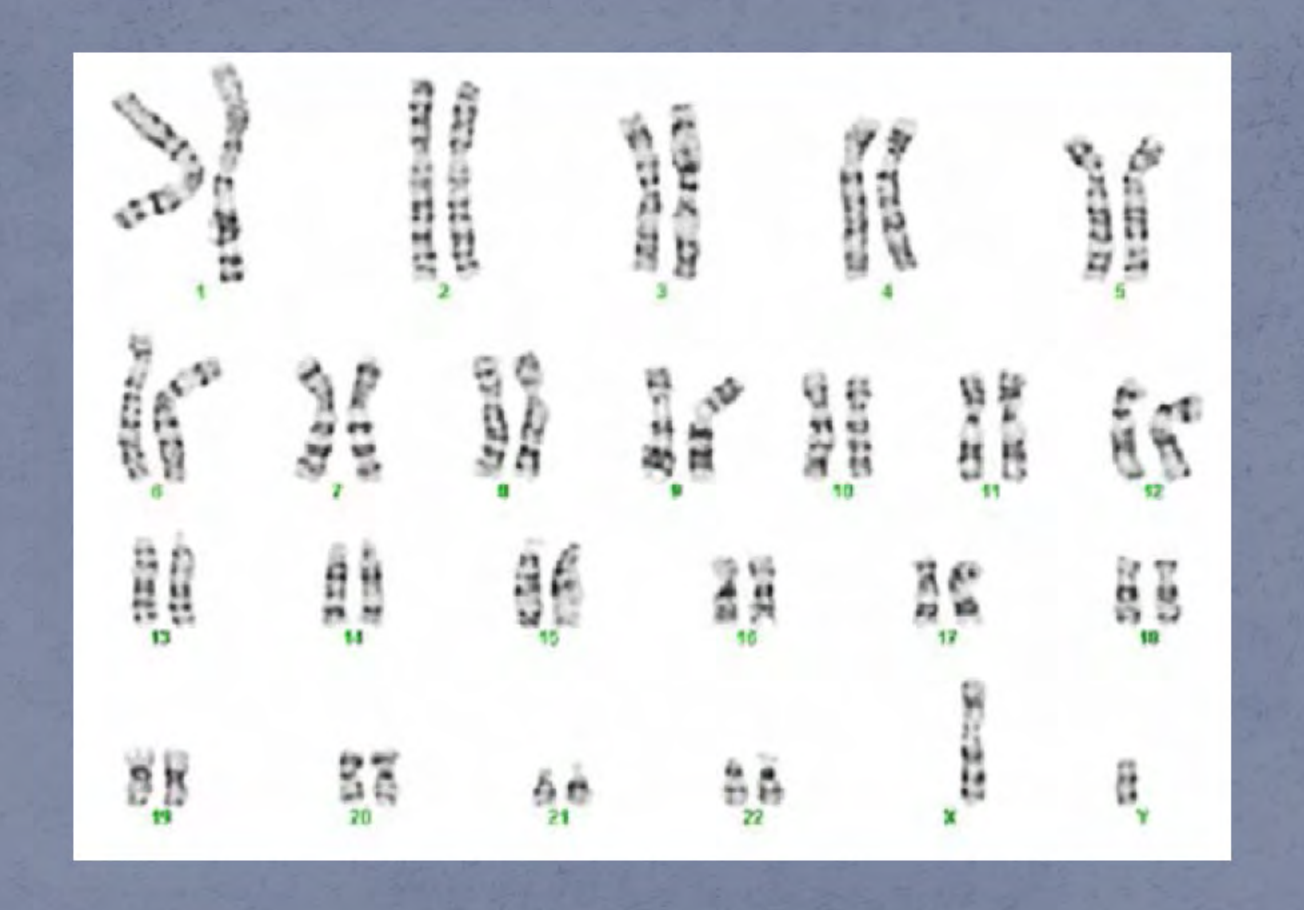






CARYOTYPE

INTRODUCTION



Caryotype

- Décrit:

→ LE NOMBRE DES CHROM : soit 46 OU + OU –

→L'ASPECT DES CHROMOSOMES:

taille

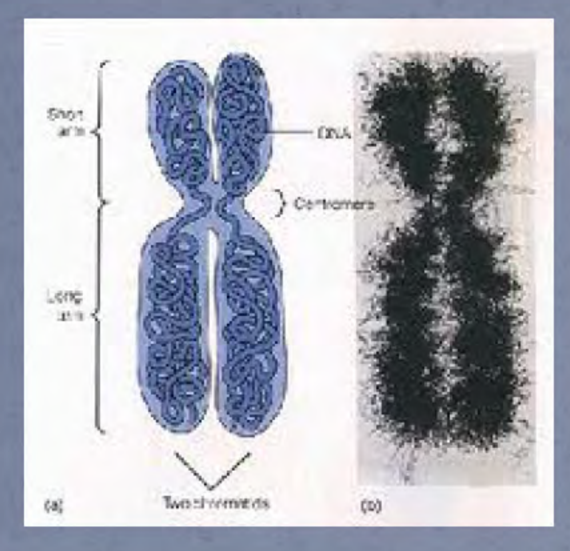
forme

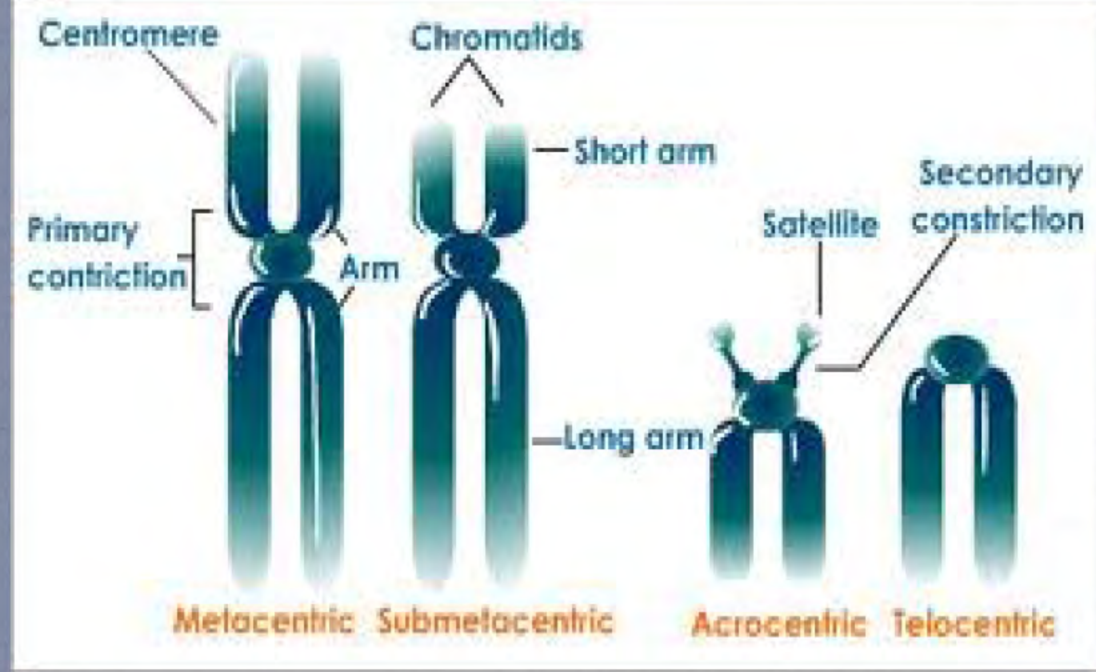
disposition du centromère

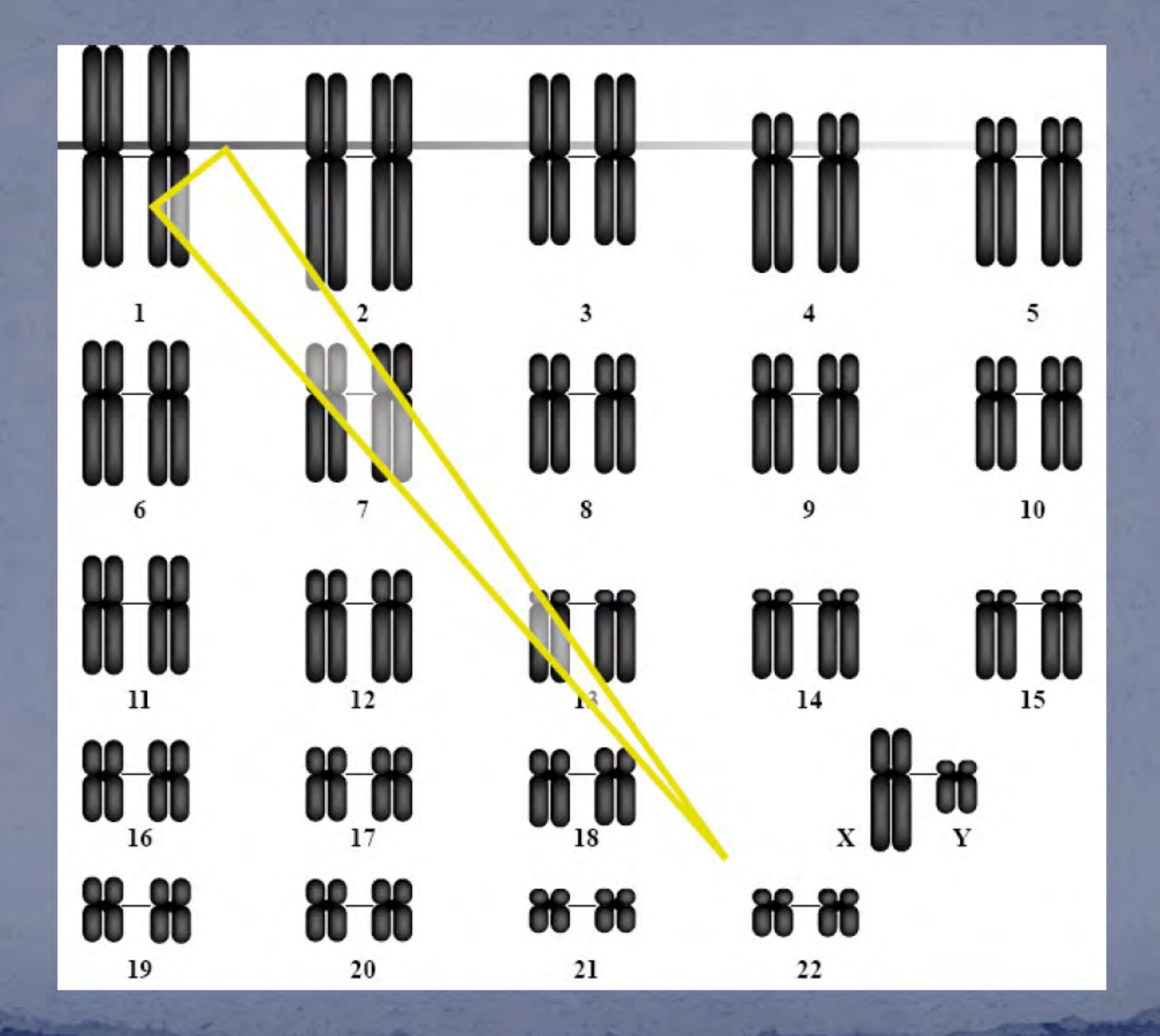
disposition des bandes

LES CH SONT CLASSES du plus grand au plus petit EN PLUSIEURS GRPES ET NUMEROTES SELON LA NOMENCLATURE INTERNATIONALE ISCN(international system for human cytogenetic nomenclature)

Morphologie du chromosome métaphasique

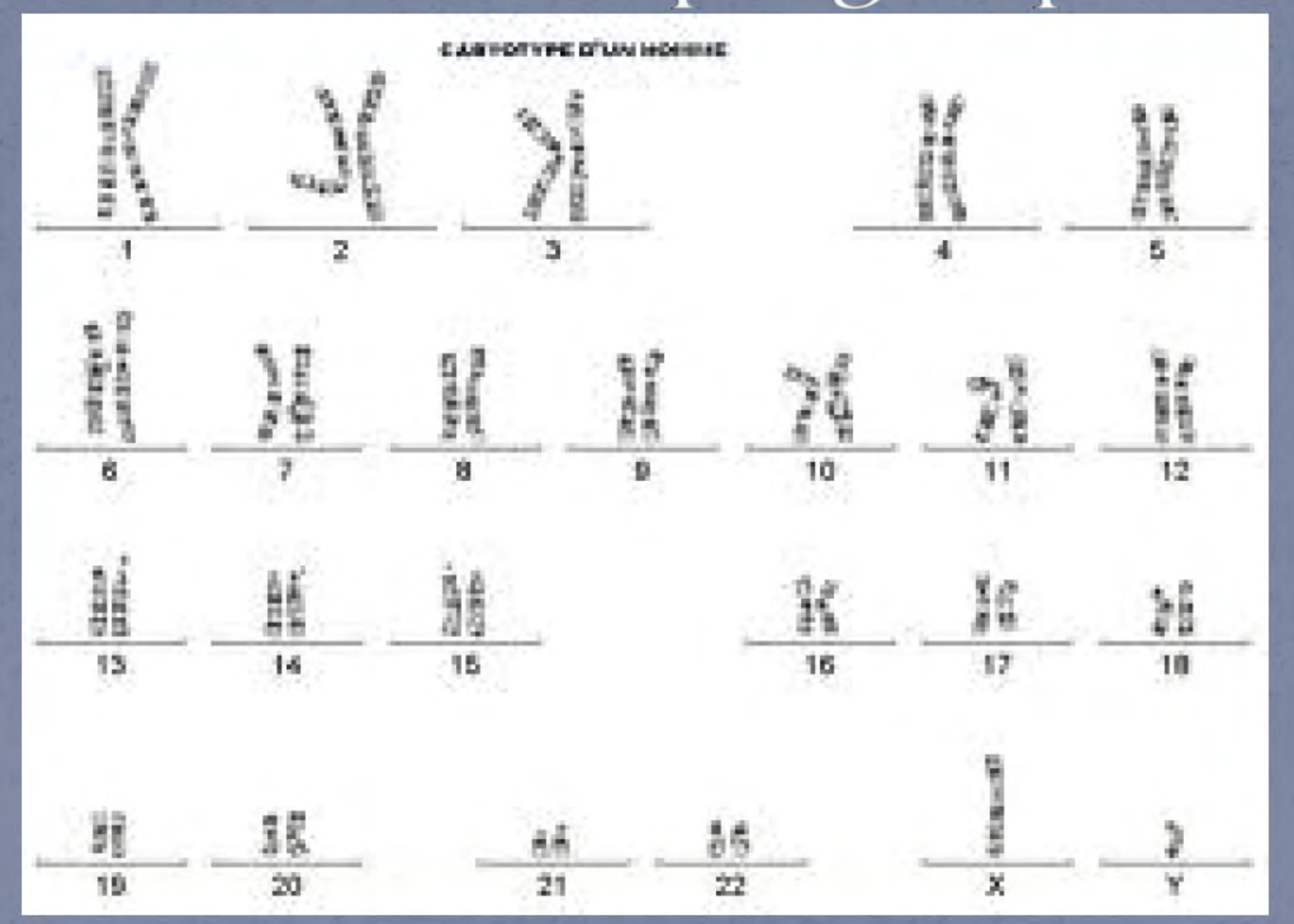





1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
X
Y
19
20
21
22

- Groupe A 1, 2, 3
- Groupe B 4, 5
- Groupe C 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, X
- Groupe D 13, 14, 15
- Groupe E 16 ,17 ,18
- Groupe F 19 ,20
- Groupe G 21, 21, Y

Classement par groupe



Technique d'obtention du caryotype

- A partir de cellules qui sont aptes à se diviser facilement : FIBROBLASTES

  CELLULES AMNIOTIQUES

  CELLULES DE LA MORH

  LYMPHOCYTES+++++

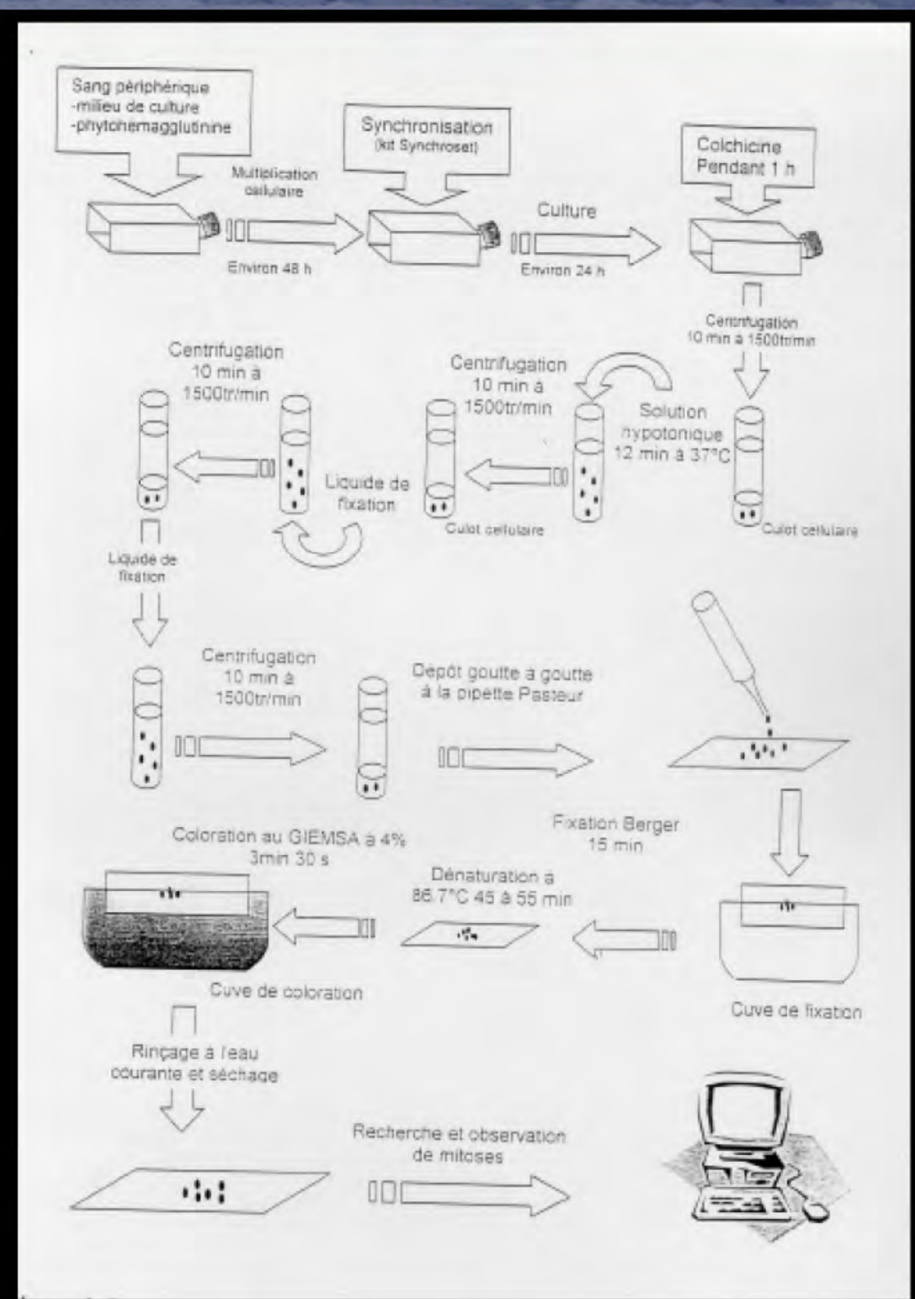
CULTURE → BLOCAGE DES MITOSES → CHOC HYPOTONIQUE → FIXATION → ETALEMENT → COLORATION → ANALYSE

Culture

Colchicine

Fixation

Coloration



Synchronisation

Choc

Étalement

Analyse

Les techniques de marquages

SONT APPARUES EN 1970 → PERMETTENT L'INDIVIDUALISATION DE CHAQUE CHROMOSOME PAR DES BANDES CARACTERISTIQUES PERMET DONC UNE CLASSIFICATION PLUS PRECISE.

BANDING: Q , G , R , C , T ………………

ces méthodes permettent de visualiser 300 à 500 bandes par lot haploïde de chromosomes

Coloration au giemsa

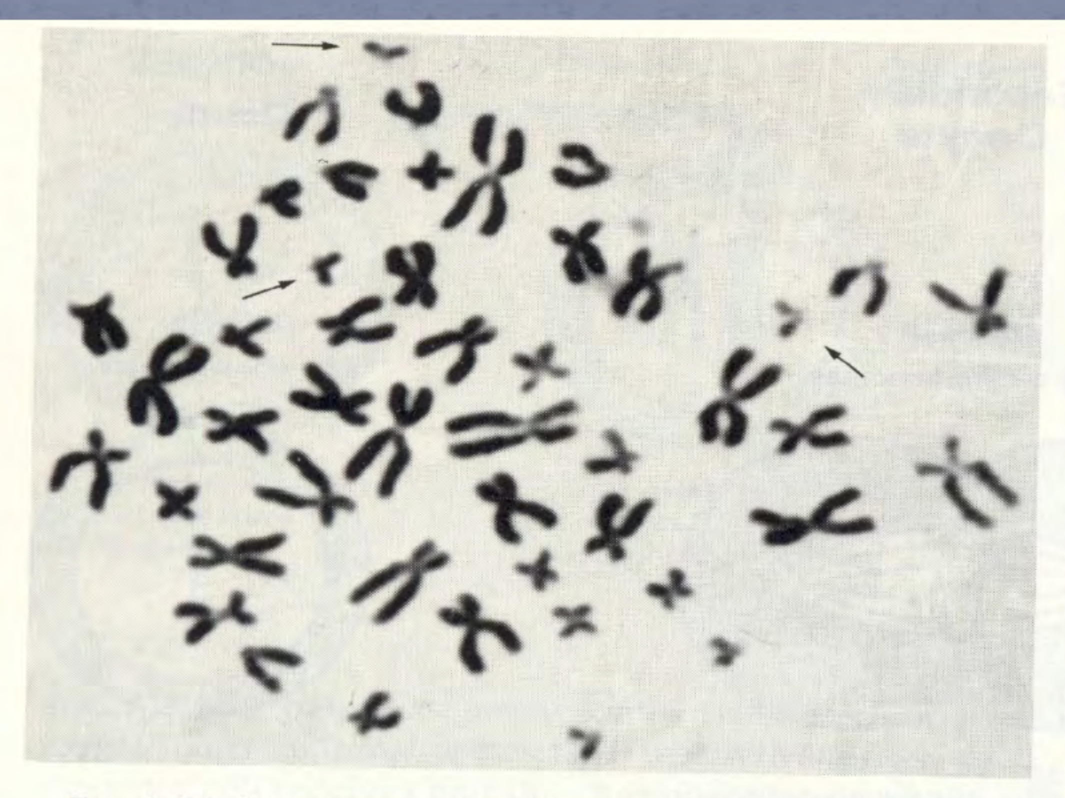


Fig. 3-16. Chromosome preparation of cell obtained by amniocentesis (for details, *see* text). The fact that there are three No. 21 chromosomes (*arrows*) shows that the fetus had the chromosome constitution of Down's syndrome, thus allowing a diagnosis to be made prenatally. (Courtesy of H. Nadler)

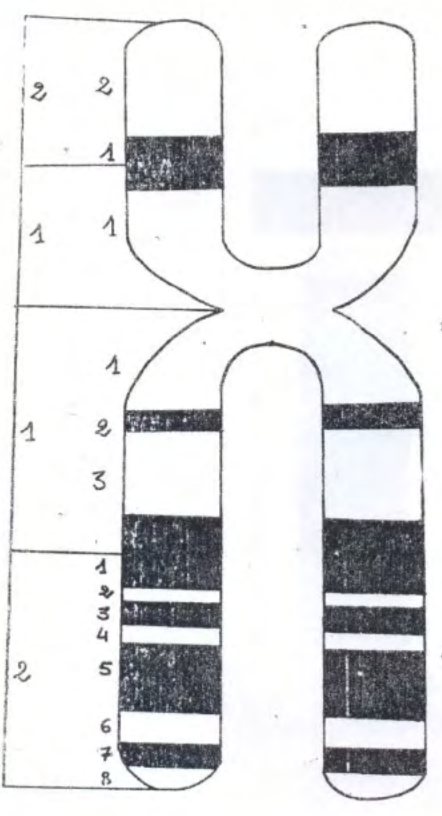


fig. 5 : Diagramme schématique du chromosome X les bandes "point-de-repère" sont considérées comme bande n°1 de la bande la plus distale.

- les chromosomes sont considérés comme une suite de bandes claires et de bandes sombres. Le chromosome se caractérise par des point de repaire :
- Centromère,
- Télomères et,
- certaines bandes.
- Les bras chromosomiques sont divisés en régions.
- Une région est limitée par deux points de repère.

- **Que faut-il retenir?**

Pour désigner une bande il faut

spécifier :

- **le numéro du chromosome ;**
- **le bras chromosomique ;**
- **le numéro de la région et**
- **le numéro de bande dans cette région**

- Exemple : **6p21** (HLA) signifie bande 1 région 2 bras court du chrom 6

BANDES G

- la plus fréquemment utilisée : coloration au Giemsa après dénaturation protéique par la trypsine
- en MO: bandes intensément colorées /bandes faiblement colorées

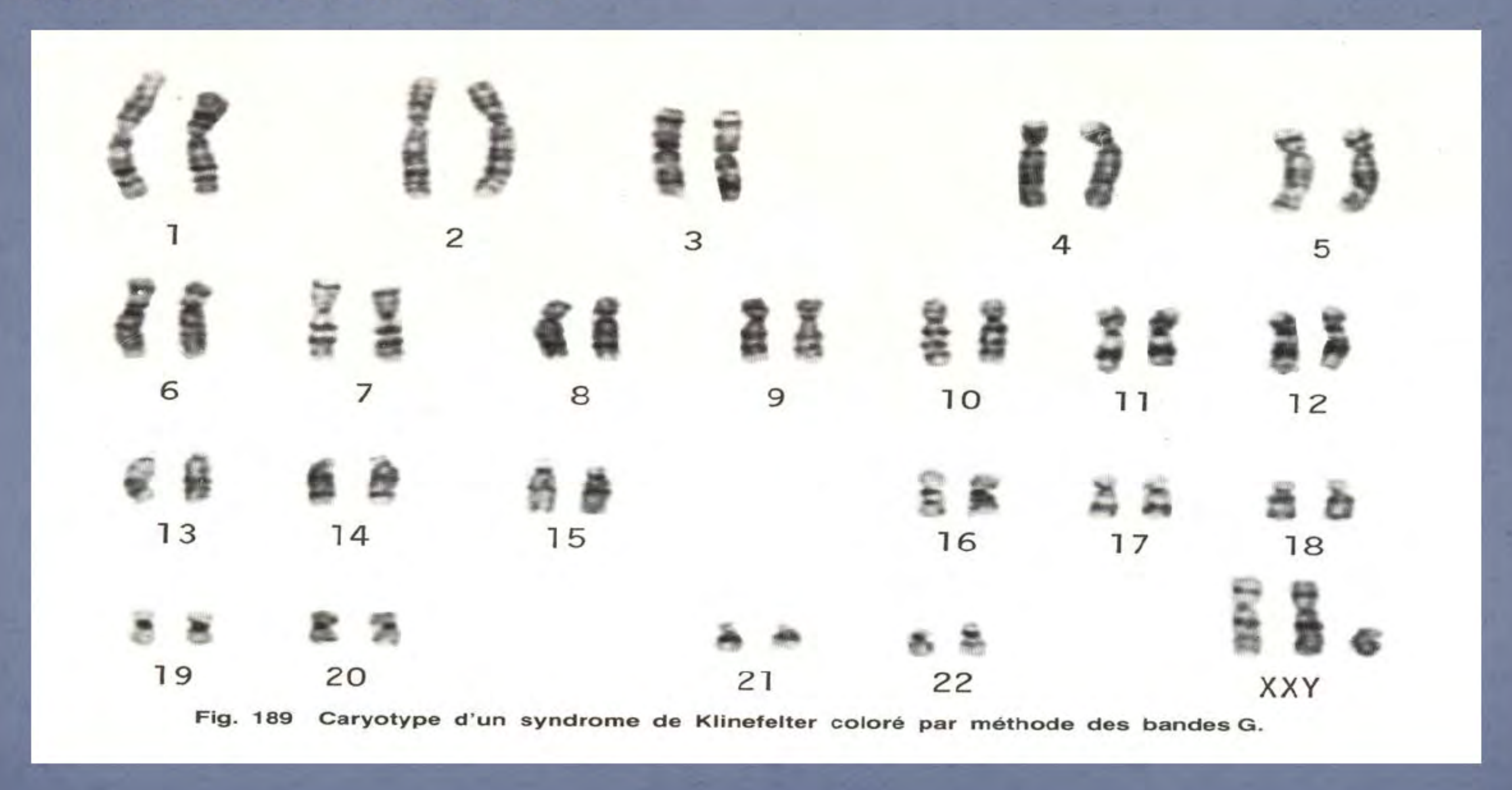


Fig. 189 Caryotype d'un syndrome de Klinefelter coloré par méthode des bandes G.

BANDES Q

- technique en fluorescence: coloration à la moutarde de quinacrine et observation au microscope à fluorescence
- distribution des bandes identique au bandes G

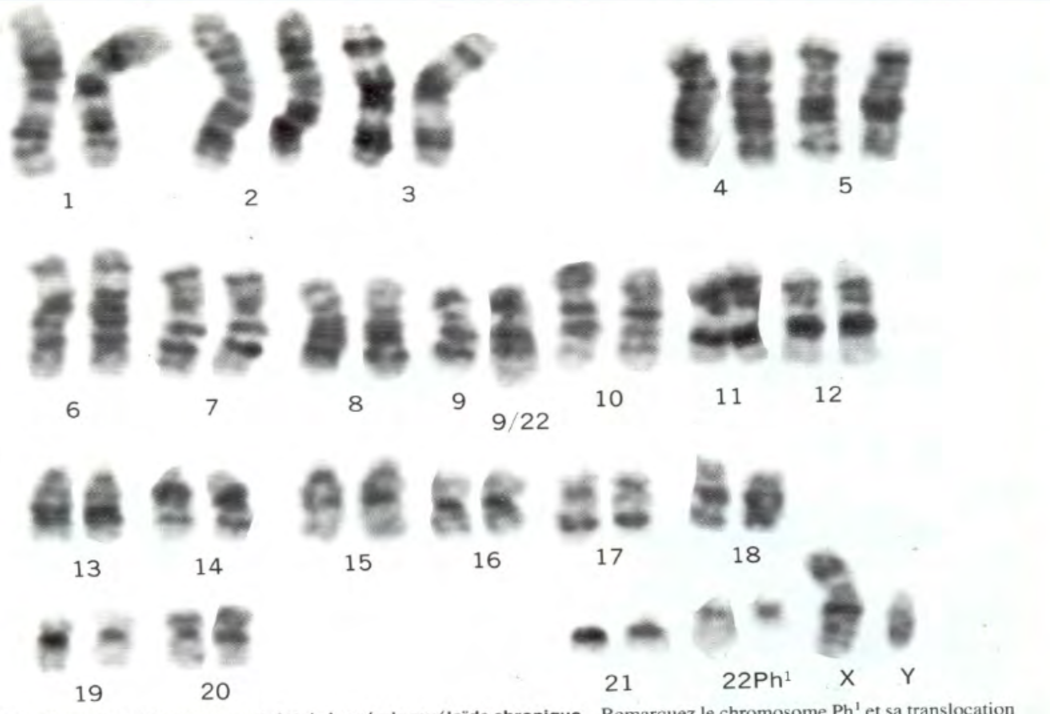
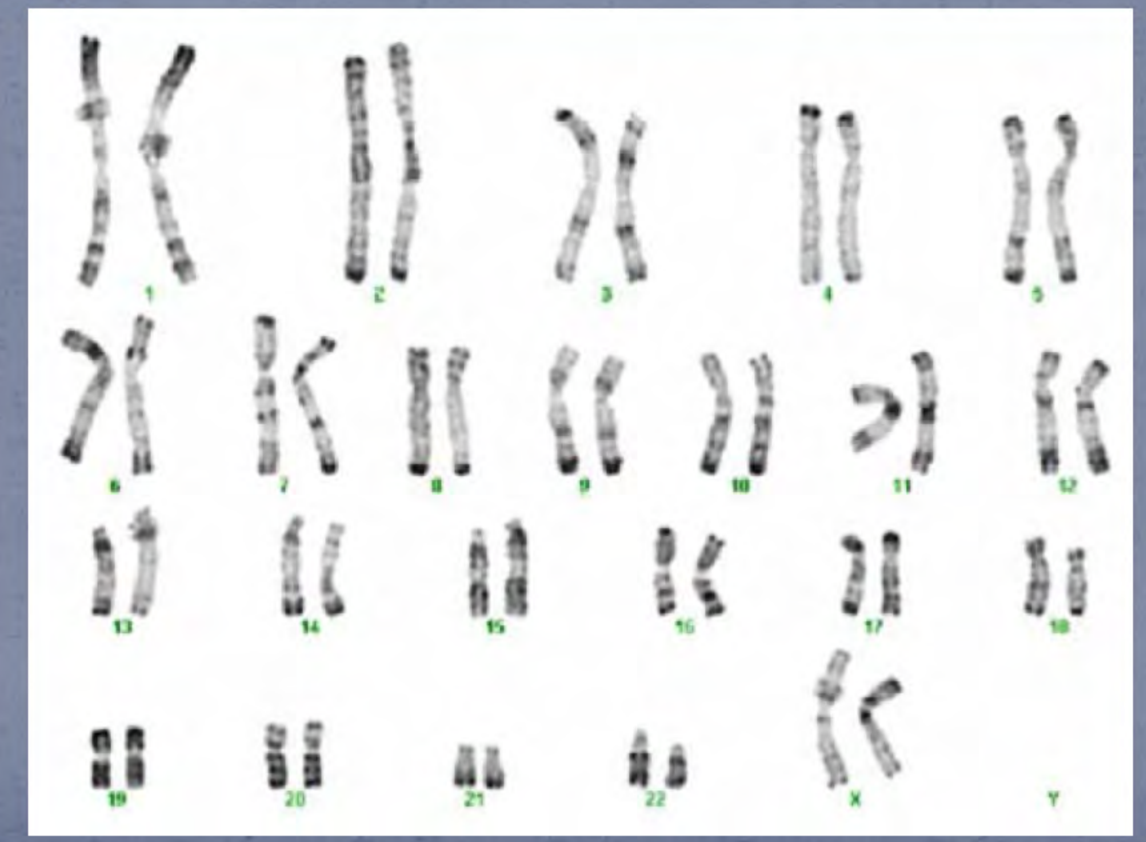


Fig. 179 b Caryotype d'un homme atteint de leucémie myéloïde chronique. Remarquez le chromosome Ph[1] et sa translocation sur C9. Méthode des bandes G. (Cliché dû à l'obligeance du Dr MICHIKO OKADA. Dept. of Internal Medicine, Tokyo Women's Medical College, Tokyo.)

BANDES R

- très utilisée en laboratoire : coloration au Giemsa après un prétraitement à la chaleur et montre une distribution inverse des bandes (d'où le nom de reverse R)



BANDES C

- colore spécifiquement certaines régions du chromosomes
- notamment le centromère et les constrictions secondaires

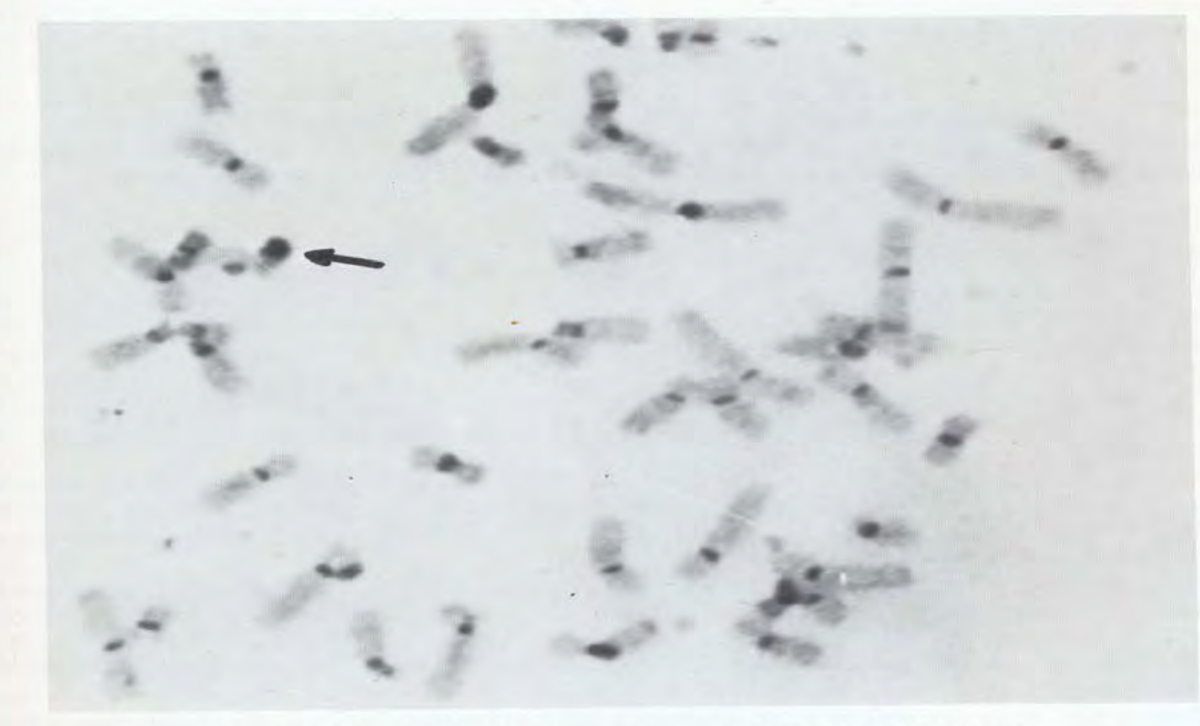
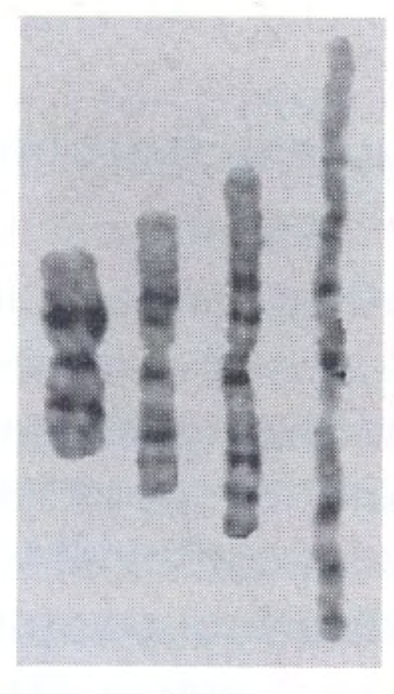


Figure 4.7. Bandes C La portion hétérochromatique du Y est fléchée.

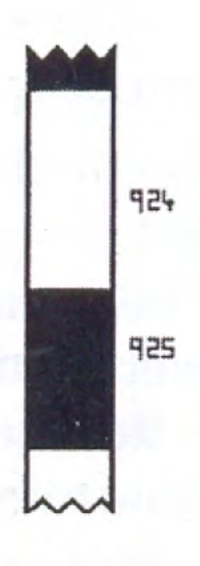
TECHNIQUES SPECIALES
Technique de bandes en haute résolution

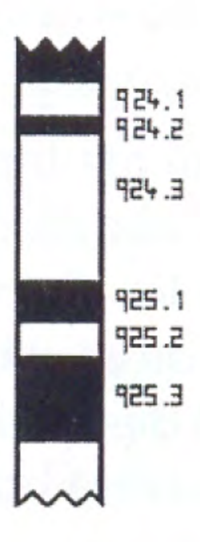
- Analyse fine du caryotype par l'étude des cellules en prométaphase (fin de prophase ou début de métaphase) permet le passage d'un système de 300 bandes à un système de plus de 1000 bandes par lot haploide

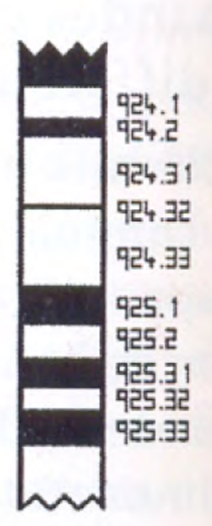
- L'analyse chromosomiques est alors plus précises (recherche de microdéletions)

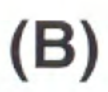


(A)


q24
q25


q24.1
q24.2
q24.3
q25.1
q25.2
q25.3


q24.1
q24.2
q24.31
q24.32
q24.33
q25.1
q25.2
q25.31
q25.32
q25.33

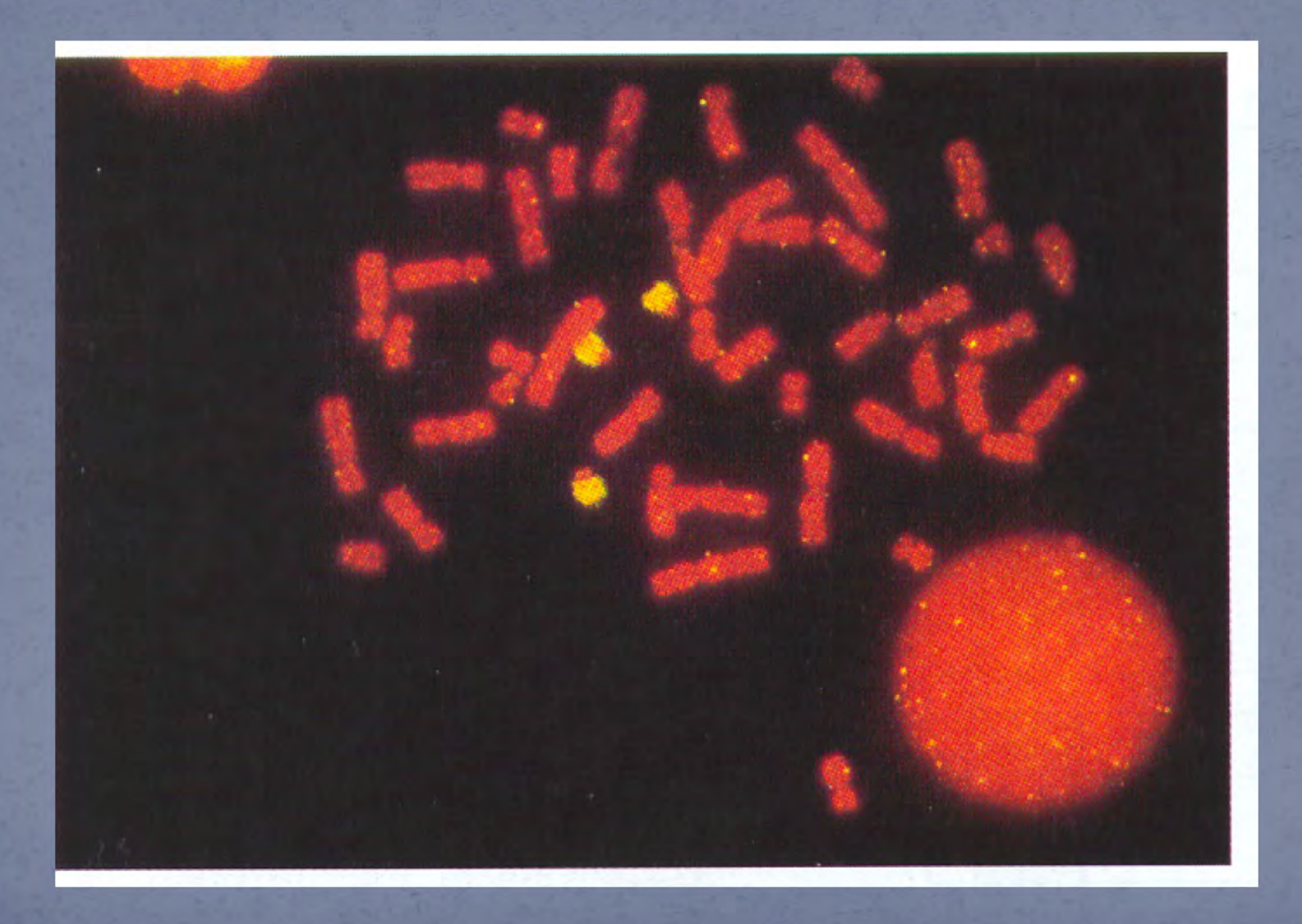


(B)

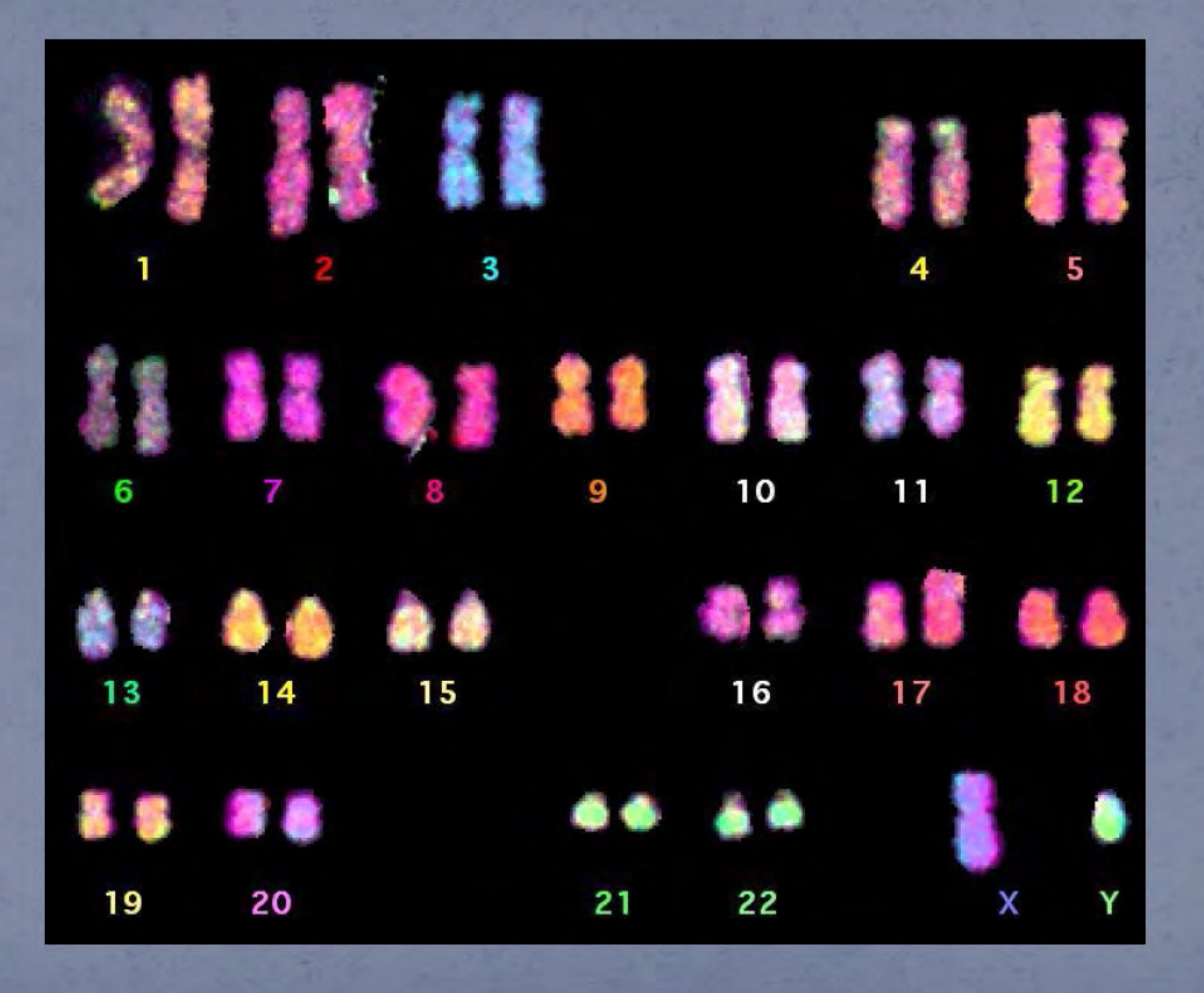
TECHNIQUES SPECIALES cytogénétique moléculaire

- Utilise des sondes d'ADN marquées spécifiques, complémentaires à des régions du chromosome qu'on veut explorer exp:
- FISH :hybridation in situ en fluorescence : outil diagnostic de routine des laboratoire de cytogénétique pour caractériser de manière ciblée les microremaniements chromosomiques non détectable par le caryotype classique.

Peinture chromosomique retrouvant trois chromosomes 22 = trisomie 22



Caryotype multiplex



LES INDICATIONS DU CARYOTYPE

- MALFORMATIONS CONGENITALES (multiples++)
- RETARD DE CROISSANCE exp: syndrome de Turner
- RETARD MENTAL
- AVORTEMENTS A REPETITION+++
- STERILITE
- ATCD DE MALADIES CHROMOSOMIQUES DANS LA FAMILLE
- AMBIGUITE SEXUELLE
- CERTAINS CANCERS

ETUDE CYTOGENETIQUE DU NOYAU EN INTERPHASE

C'est l'étude de la répartition de la chromatine dans le noyau interphasique:

Exp: corpuscule de Barr: c'est une petite masse d'hétérochromatine triangulaire plaquée contre la face interne de la membrane nucléaire. On le recherche dans le syndrome de turner, klinefelter, ambiguité s



La coloration de cellules masculines à la quinacrine permet de révéler un point brillant au sein du noyau, ce qui correspond à une partie du ch y

La cytogénétique moléculaire peut s'appliquer également sur des noyaux interphasiques pour detecter des anomalies de nombre et de structure (nomenclature internationale ICSN 2009 des anomalies du caryotype et de la FISH)

Cancer du foie (hépatoblastome). Chaque noyau présente trois spots brillants correspondant à trois copies du chromosome 20. les cellules hépatiques normales sont diploïdes et ne possèdent que deux chromosomes 20 (méthode FISH).

